Hiver 2013
Numéro 20

Journal de l'APEP

Association de parents
d'enfants phénylcétonuriques

milupa
METABOLICS

mhhh…

A SAVOURER
CHAUD OU FROID

Milupa lp-drink et lp-drink choco

www.facebook.com/
MilupaMetabolics

En boisson ou au muesli -
le substitut de lait idéal pour chaque occasion

- pauvre en protéine et phénylalanine
- riche en calcium, iode, magnésium et vitamines
- teneur en calcium identique au lait de vache (lp-drink)
- parfaitement soluble dans l'eau froide ou chaude
- utilisation multiple, se prête très bien pour cuire, la pâtisserie, le pain etc.

Avez-vous des questions, suggestions ou propositions? Adressez-vous à:

Milupa Metabolics GmbH
Bahnstr. 14 – 30
D - 61381 Friedrichsdorf
Tel.: +49 (0) 6172-99 1187
info@milupa-metabolics.de
www.milupa-metabolics.info

MILUPA METABOLICS. SIMPLY INSPIRED BY NATURE.

Le mot du Président

Par Bernard Jayo, Président de l'APEP

La fin du monde n'a pas eu lieu, en même temps chacun d'entre nous le savait.
Le comité de L'APEP se joint à moi pour vous souhaiter une très belle année 2013 avec la santé et remplie de beaux projets.
2012 à été une année pour l'APEP avec différents projets qui on vu le jour, Nous avons mandaté un juriste en la personne de Gilles Pistoletti pour nous aider face à l'administration, c'est une mission à long terme car il faut apprendre la problématique de la PCU en Suisse et aussi comprendre ce qui se fait ailleurs en Europe.
Gilles nous sommes conscient du travail à effectuer et nous te souhaitons de la réussite dans tes projets.
Cette année 2012 a vu aussi un nouveau lieu pour réaliser le camp des familles, bien entendu nous avons eu quelques couacs mais globalement tout le monde était content et Lignerolles est un endroit magique!
Je tiens aussi, par ces quelques lignes, à remercier une fois de plus nos généreux mécènes sans qui rien ne serait possible et dont vous trouverez la liste vers les dernières pages.
Merci aussi aux initiatives personnelles de nos membres, qui font vivre notre association!
Je profite de cet édito pour lancer un appel à toutes et tous, si vous avez vécu une expérience originale autour de la PCU et que vous voulez la partager, n'oublier pas que le Journal de L'APEP est votre tribune, alors n'hésitez pas!

Au plaisir de vous voir tous cette année.

APEP
c/o Bernard Jayo
Chemin Jules Edouard Gotteret 48
1255 Veyrier

COMITÉ

Président
Bernard Jayo

Vice-président et Responsable journal
Olivier Kohler

Trésorière
Elisabeth Marty

Secrétaire
Didier Bachelard

Groupe des jeunes
Carole Fankhauser

Relations ESPKU
Déborah Pagano

www.apep-pcu.ch
info@apep-pcu.ch

Assemblée Générale de l'APEP à Grandson.

Par Didier Bachelard

Dans la continuité du changement opéré par notre nouveau président Bernard Jayo, c'est à Grandson – ou plus précisément aux Tuileries-de-Grandson – qu'a eu lieu notre assemblée générale annuelle.

C'est devant une assistance bien fournie que le président ouvre l'assemblée en remerciant tout particulièrement Damien Baeriswyl qui représente l'APEP ainsi que Mme Creusot d'SHS, Monsieur Deferne de Nutrimedis et Mme Wettach de Milupa.

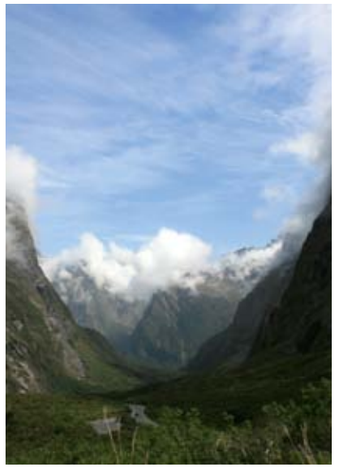
La discussion fut animée quant à l'engagement, par l'association, d'un juriste secondant le comité dans les contacts avec les autorités.

Grâce à de multiples dons et à l'engagement de nos membres, l'exercice 2011 de l'APEP a bouclé sur un bénéfice de Fr. 27'870.20, ce qui ne sera pas le cas toutes les années.

Nicole Marty nous a également présenté l'association ProRaris qui regroupe les diverses associations œuvrant dans le domaine des maladies rares.

Le côté protocolaire terminé, place à l'apéritif et au repas, servi là encore dans la continuité du changement, par un traiteur de la région.

Au final, bilan très positif de cette nouvelle façon d'organiser l'assemblée, surtout du côté des enfants qui ont pu se dépenser sans danger autour du local des scouts de Grandson.



Mon voyage en Nouvelle-Zélande

Par Carole Fankhauser

Notre voyage c'est fait en camper-bus. Donc il fallait trouver une solution pour le petit-déjeuner. Nous avions certes un potager à deux plaques, mais pas de four pour faire du pain. Donc d'abord j'ai essayé de trouver une association PCU en Nouvelle-Zélande.

Pas de chance. Mais pare-contre j'ai trouvé une page sur Facebook ou des PCU de là-bas causent ensemble. Il me semblait qu'ils venaient tous du nord mais je me disait qu'ils pouvaient quand-même m'aider. J'ai posté sur leur site mais personne ne m'a répondu. Donc j'ai cherché une recette pour faire du pain à la poêle, j'ai trouvé sur un site PCU allemand et j'ai testé; pas mal et mangeable tant que c'est chaud (froid c'est très gommeux).

Recette: 60g de Farine, 30ml d'eau, une pincée de sel, un peu de beurre ou d'huile pour cuire dans la poêle.

Mais il ne suffisait pas de manger le déjeuner pauvre en protéines pour plus ou moins tenir à mes 600phe par jour. Alors j'ai décidé de prendre des pâtes avec moi, des spaghettis puisque ils prennent le moins de place dans la valise.

Le prochain truc à faire était de téléphoner à la douane suisse et à l'ambassade de la Nouvelle-Zélande pour me renseigner si c'était permis de prendre farine, spaghettis spéciaux et acides aminés (PKU3) avec moi. La douane: pas de problème temps que je prends un papier signé de mon spécialiste avec moi.

Par contre l'ambassade c'était bien plus compliqué! Il leurs fallait la recette du contenu de chaque produit, le poid, la quantité et la date d'échéance en déclaration par les producteurs.

Donc j'ai fait plusieurs téléphones et emails avec Milupa et SHS!

Quand j'ai enfin tout rassemblé, j'en ai fait au moins 5 copies de chaque et distribué dans les valises et sac à dos. Vous vous demandez certainement comment ça s'est passé aux aéroports?

Et bien dès que je leur montrais la fourre en plastique avec toutes les déclarations, ils me laissaient passer sans problème. Ouf, mais en même temps c'était un sacré boulot!

Manger dans l'avion

On a voyagé depuis Zürich en Nouvelle-Zélande avec la companie aérienne Emirates. Ils ont un choix de menu gigantesque. Cinq sortes de menus végétariens/liens, des menus sans gluten, diabétiques, diététiques (kcal), des différents genre de cuisines; italien, asiatique, anglais etc. Mais pas pauvre en protéines, bien sûr. Donc pour ces 32 heures de vol, j'ai choisi entre les menus végétariens, qu'il fallait annoncer en réservant le vol.

Maintenant beaucoup d'entre vous se disent certainement qu'il doit quand-même y avoir pas mal de phe dans ces menus. oui certes, j'ai sûrement dépassé mes 600phe pendant les vols. Mais c'était un choix à faire. Je ne sais pas si ça aurait été possible de me faire préparer des menus spéciaux. Surtout pour le petit déjeuner en mangeant un peu de pain normal j'ai du faire des écarts. A la limite on prend du pain spécial dans les bagages qu'on prend dans l'avion (max. 5kg). Il faut dire que je n'ai pas tout manger: du genre tofu, soja et humus j'ai laissé dans mon assiette. Les lentilles, pois, couscous j'ai gouté ou à la limite mangé 1-2 bouchées. Mais pour être franche, après le vol de Dubai à Sydney, 25h de vol, je ne me sentais plus trop bien et je ne mangeais plus que ce qui était frais et juteux (fruits et salades).

Pour ma poudre, j'avais prix deux shaker avec moi que je remplissais aux toilettes des avions ou aéroports. J'avais emporté une petite cuillère et je mesurais la quantitée qu'il me fallait. Par contre avec les décalages horaires je ne m'en sortait plus trop quand et combien de fois il me restait à en prendre. Finalement je pense plutôt en avoir prix trop que pas assez.

Ah oui, surtout n'essayer jamais d'emballer la poudre en portion en petit sachets, cela risque de passer pour autre chose que ce que c'est! Le mieux c'est de la laisser dans l'embalage original!

Enfin arivée!

Pour entrer dans ce beau pays, il nous ont posé la question si on avait pris avec de la nourriture fraîche ou à base de graines, bref tout ce qui peux apporter des maladies ou déséquilibrer leur flore et faune. Je leur ai assuré que c'était des alliments secs et sous vide. Arrivée à l'hôtel j'ai remarqué que j'avais emporté un Farmer de chez nous dans mon sac à main, alors je l'ai toute de suite mangé pour éviter les ennuis.

Arrivés à l'hôtel, la première chose à faire était de prendre une bonne douche car après 32 heures de voyage c'est plus trop la fraicheur...

On est resté 2 nuits à Chrise Churge. La première nuit on a bien rattrapé le sommeil qu'il nous fallait par contre la deuxième nuit je n'ai pas fermé un oeil car la terre à tremblée...

Bien sûr à l'hôtel j'ai de nouveau mangé assez de phés. Le matin beaucoup de fruits, des jus et cornflakes. A midi repas léger et le soir plutôt bien manger avec légumes, frites et glace...

En route

Après ces deux jours d'hôtel on est allés cherché notre camper et on est allé faire les commissions dans un supermarché. Quelques impressions: beaucoup de fruits et légumes, 2 sortes de patates douces, gigantesques quantités (bouteille de 10 litres de lait, d'eau, coca, jus d'orange...

Plats resto

Country Fries à la crème aigre, patates, jus de citron, huile d'olive ail et persil, salade de patates douces, salades (mais pas généreux en sauce, par contre à base de vinaigre et d'huile), bol de légumes, bref plein de petit plats que l'on peut commander en plus du plat principal. Ce n'est pas du tout un problème de commander que des patates et légumes ou une salade.

Régime

Finalement mes taux avant le voyage étaient vers 370 et j'ai fini qu'à 450 après. C'est un peux élevé mais pas autant que je pensais. Malgré le travail à faire avant un tel voyage, je conseille de ne pas s'en priver! Naturellement, pour un enfant il y a plus de précautions a prendre que pour une adulte pcu.

il est important de pas être enceinte puisque on risque d'avoir des taux plus haut que d'habitude.

Impressions

Simon et moi avont décidé d'y retourner un jour, que l'on était qu'à mi-chemin de notre voyage.

Le paysage et la nature sont tellement beaux et les gens plutôt sympa. Presque pas de criminalité,

la pays est pas trop touristique non plus (le nord beaucoup plus paraît-il). Pas beaucoup d'animaux dans la nature à part les moutons, vaches et cerfs, mais des oiseaux magnifiques que l'on ne trouve nul part en dehors de ce pays. Et tout ces phoques, pingouins, dauphins et baleines qui vives autous de cette île...

Pas possible de traverser le sud de la Nouvelle Zéalande sans passer par une réserve naturelle!

Weekend des jeunes au Gîte la Combe

Par Carole Fankhauser

Nous n'étions pas nombreux ce week-end-là, mais on s'est quand même amusés comme des fous!

On a fait plein de tournois de babyfoot, les perdants étaient de corvée de vaisselle.

Vendredi, il a fait très chaud.

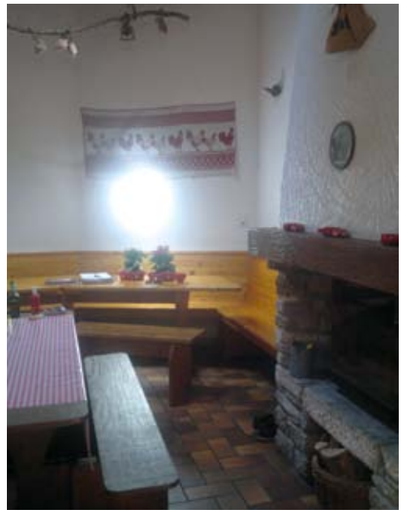
Samedi, on a attendu Kévin et Cassandre pour faire les grillades sur le feu près du petit ruisseau. On a juste eu le temps de souper, que soudain, on apercevait plein d'éclairs. On a mis nos affaires à l'abri et là, plusieurs d'entre-nous se sont couchés parterre pour observer les éclairs. Moi, je ne me sentais pas très rassurée avec tout ce tonnerre... tout à coup, j'ai cru voir des grêlons tomber et quand tout le monde à réalisé qu'il ne s'agissait pas seulement de grosses gouttes d'eau mais bien d'une averse de grêle, on s'est mis à l'abri. C'est venu d'une seconde à l'autre. Les grêlons sont devenus toujours plus grand, comme des balles de ping-pong. Evidemment, pour Jordan et moi qui sommes venus en voiture, pas de chance, on n'a pas pu les mettre à l'abri, c'était impressionnant!

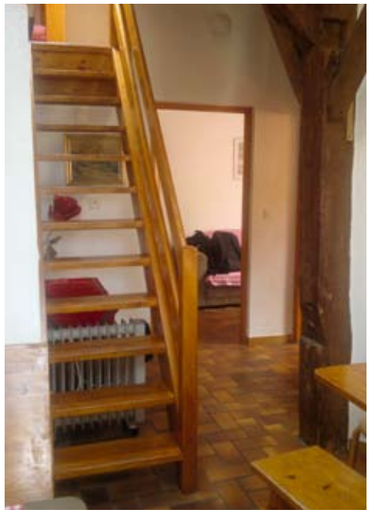
Après ces averses, on est allé inspecter nos voitures à la lampe de poche. Eh oui, il était déjà 23h! Les carrosseries étaient bien bossues et notre nouvelle voiture, fraîchement achetée 3 semaines avant, avait même un phare arrière cassé... Il a encore plu toute la nuit.

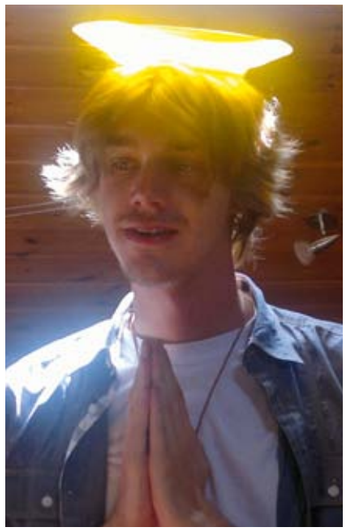
Déjà dimanche, on a tous donné un coup de main pour ranger l'appartement.
L'heure de se dire au revoir est vite arrivée!

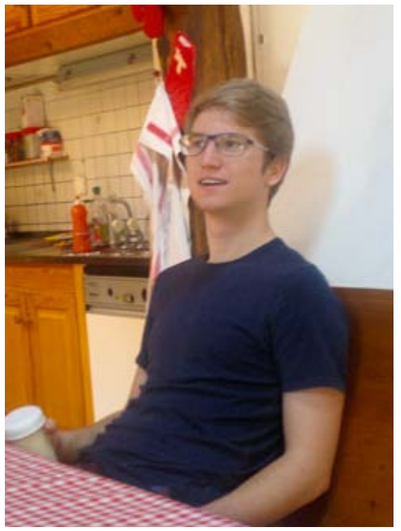
Le vice-président de la CHIP, Damien Baeriswyl, nous a accompagné tout au long du week-end.
Je crois que ça lui a bien plu. Je lui ai demandé de noter quelques mots de ces impressions qu'il a eu pendant le weekend que voici:

- "J'ai fait de nouvelles connaissances."
- "J'ai passé un bon weekend sans stress, avec un très beau et très mauvais temps, et de bon plats."
- "En tant que membre du comité de la CHIP, j'ai pu me faire une idée de ce que fais l'APEP."









26ème conférence de l'ESPKU Liverpool, 18 au 21 Octobre 2012.

"Pour une égalité d'accès à des soins optimaux" (1ère Partie)

Par Yvonne Berlie-Miller

La soirée du 18 est consacrée à l'accueil des délégués, du corps Médical/Scientifique, des familles et des firmes, qui prennent possession du grand hall d'exposition. Un grand nombre de familles anglaises se sont déplacées pour cette conférence qui compte plus de 300 participants.

La conférence est officiellement ouverte le vendredi 19 Octobre à 9h par Eric Lang Président de l'ESPKU.

Cette conférence s'inscrit dans la lutte de l'ESPKU pour une égalité d'accès à des soins optimaux. Un panneau affichant «for equal access to optimal care» jouxte l'écran.

Eric Lang et Francjan Von Spronsen (président du comité scientifique de l'ESPKU) se succèdent pour détailler les démarches entreprises ces dernières années pour atteindre ce but et discutent aussi de ce qui reste à faire.

Actuellement, l'issue de la PCU dépend encore fortement du lieu de naissance. Avec la crise financière, les associations de patients doivent lutter pour préserver les acquis, il en résulte que les démarches pour améliorer l'accès et la qualité des traitements sont souvent reléguées au second plan. Pour soutenir ces démarches, des lignes directrices détaillées et communes aussi bien sur le traitement que sur le remboursement sont nécessaires.

C'est à la création des ces lignes directrices que s'est attelé l'ESPKU avec notamment la rédaction par les délégués durant l'année 2012 d'un document de consensus sur des soins optimaux de part le monde, selon la perspective des patients *(les ébauches de ce document ont été envoyées pour commentaire aux délégués nationaux (voir avec Déborah))*. Un fois relu, ce document de consensus selon les patients, sera publié dans un journal scientifique renommé.

Ce document servira aussi à alimenter les discussions des professionnels (médecins, diététicien(ne)s, psychologues...), qui ont la responsabilité de créer de nouvelles lignes directrices pour le traitement de la PCU. Ils espèrent pouvoir finir ce travail d'ici 2015 pour pouvoir nous présenter, lors de la réunion des 30 ans de l'ESPKU, un document de consensus, sur les directives Européennes pour le traitement de la PCU.

En accord avec l'orientation prise par l'ESPKU, le programme du groupe scientifique s'articulera donc autour de la création de lignes directrices internationales pour la gestion de la PCU, alors que le programme des délégués s'intéressera au développement de programmes de sensibilisation au niveau national et au développement des capacités locales dans le discours politique et le lobbying. Le programme des patients quant à lui, se déroule autour de l'axe «les PCUs ont du talent».

Tobias Hagendoom, secrétaire de l'ESPKU, enchaîne avec une présentation très personnelle sur le vécu de la PCU par les patients et leurs proches. Partant de son expérience personnelle; époux d'une femme PCU, et père de 2 enfants (non PCU) il met en avant les différences de traitement qu'un patient peux avoir à vivre selon les étapes de sa vies, enfance, adolescence, grossesses..., des différences aussi bien individuelles (chaque patient est différents de par son taux, sa manière de métaboliser la phé...) que nationales (prise en charge, recommandation, remboursement, objectifs...).

Il nous présente les points de convergence qui sont ressortis lors du travail de rédaction du consensus de traitement selon une perspective des patients et des familles. Ces convergences recouvrent ce qui est considéré comme des pré-requis à un bon traitement:

- Protocole standard pour le dépistage et l'interprétation.
- Structures de soins multidisciplinaires pour le traitement de la PCU dans des centres d'expertise confirmés.
- Traitement de tous les aspects de la maladie avec suivit selon un protocole.
- Soutient financier avec couverture complète des coûts inhérents.
- Soutient social.
- Promotion de la recherche.
- Reconnaissance de la différence de chaque patient et du besoin d'un traitement personnalisé.
- Recherche d'un accompagnement holistique de la maladie, il ne s'agit pas de juste traiter les niveaux de phé mais le patient.

Eleonor Weetch et Pat Portnoi, diététiciennes, lui succèdent pour présenter le chemin parcouru. Elles citent notamment la PCU maternel dont la prise en charge c'est considérablement amélioré et rappelle que dans les années 1987, l'avortement était souvent préconisé. Elles évoquent aussi l'arrêt du traitement à l'adolescence qui n'est plus de rigueur de nos jours.

Elles retracent l'évolution des produits; mélanges AA et aliments dont l'utilisation était si compliqué il y a 40 ans mais dont la compositions et la forme a évolué fortement pour le mieux être des patients et de leurs familles.

Le programme commun continue avec une présentation de **Cary Harding M.D. sur le PAL-PEG.**

Alors que de nos jours, le régime reste la meilleure thérapie, les recherches permettent d'entrevoir des pistes de traitement prometteur.

Actuellement il est observé que 75 à 80% des patients adultes ont des difficultés à adhérer à leur régime. Des alternatives sont donc nécessaires.

Il nous dit que le corps utilise 10% de la phénylalanine qu'il incorpore dans les tissus, les 90% restant devant être métabolisé. Chez un PCU cette métabolisation ne se produit pas, il est donc nécessaire de trouver une solution afin de réduire les taux de phé qui arrivent dans le cerveau.

Le rAvPAL-PEG est le résultat d'une nouvelle approche du traitement de la PCU par une thérapie de remplacement de l'enzyme (ici le PAL remplace l'enzyme PAH présente dans notre corps et qui transforme la phé and tyrosine quand il n'y a pas de PCU *ndlr*). Ce traitement est actuellement au stade de l'étude clinique.

Le rAvPAL-PEG est composée de:

- PAL ou Phénylalanina Ammonia Lyase. C'est une enzyme qui est présente dans les plantes et les champignons (mais pas chez l'homme ou les mammifères). Le PAL est capable de transformer la phénylalanine en deux produits inoffensifs, faciles à éliminer dans les urines (mais ne forme pas de la Tyrosine).
- PEG, est une enveloppe de polyéthylène qui enveloppe l'enzyme PAL pour le protéger d'une destruction par le système immunitaire.

Ce traitement est administré sous forme d'injection.

Les essais clinique de Phase 1 (qui étudient la sécurité d'un traitement et si un traitement est bien toléré) ont commencé en 2008 sur 25 patients qui avaient tous des taux de phé supérieurs à 600 µmole/L, avec des dosages qui augmentent graduellement.

La principale réaction clinique observée est une irritation au niveau du point d'injection.

La Phase II (qui sert à déterminer si cela marche) s'est déroulée dans 14 Centres aux Etats-Unis. A ce jour, 56 patients PCU de plus de 16 ans ont reçu des injections répétées de rAvPAL-PEG durant 2 années et demi.

Les effets secondaires le plus souvent rencontrés sont les irritations de la peau et les douleurs articulaires, qui ont être traitées par des traitements antistaminique.

Tous les patients ont reçu le rAvPAL-PEG sur le long terme, et chez tous, une baisse des taux de phé au-dessous de 600 µmole/L a été atteinte mais à des dosages différents.

Chez 20% de patients il a même été observé une chute dramatique des taux de phé, qui on atteint 0 µmole/l (zéro). Ce scénario n'est pas souhaitable!

20 patients s'administrent eux-mêmes leurs doses depuis plus de 200 jours. Pour certains, il s'agit de plusieurs ml par jours alors que pour d'autres les injections se font 2 fois par semaines.

Le dosage du traitement est à ajuster en fonction de la quantité de phé absorbée.

La Phase III devrait débuter en 2013.

En conclusion le rAvPAL-PEG est un futur traitement prometteur mais il y a encore beaucoup de chemin à parcourir et de questions à répondre.

Pour ceux que cela intéresse, voici quelques infos complémentaires sur le PAL-PEG et sur les études cliniques en général:

Au début des années 2000, Mme Christineh N. Sarkissan, une chercheuse de l'Université Mc Gill au Canada, a présenté lors de conférence de l'ESPKU ou de la NSPK (réunion de l'association britannique) ses travaux sur le PAL-PEG . Elle travaillait alors à la mise au point d'un comprimé PAL-PEG, mais était confrontée à la difficulté à amener le principe actif, là où sont effet serait optimal. Le comprimé étant détruit lors du transit par le système immunitaire. (voir articles dans précédents numéros)

En 2005, sauf erreur, cette molécule est achetée par Bio Marin (qui a aussi breveté le Kuvan), et une version injectable, le rAvPAL-PEG est mise au point et proposée à des tests cliniques)

A quoi correspondent les différentes phases des test cliniques:
http://cusm.ca/research/page/essais-cliniques

Qu'entend-on par essais cliniques?

Les essais cliniques sont des expériences soigneusement contrôlées qui mettent à l'essai des techniques et traitements médicaux nouveaux avec la collaboration de sujets volontaires. Ils constituent une partie essentielle de la recherche médicale, car ils aident les chercheurs à comprendre

26ème conférence de l'ESPKU (suite).

dans quelle mesure les procédures et traitements nouveaux fonctionnent bien. Il existe plusieurs types d'essais cliniques, chacun visant à répondre à un type spécifique de question. Les types les plus courants d'essais cliniques sont les suivants:
Les essais thérapeutiques, qui vérifient la sécurité d'emploi et l'efficacité des nouveaux traitements médicaux.
Les essais de prévention, qui explorent les façons de prévenir certaines maladies.
Les essais diagnostiques, qui étudient de nouvelles méthodes diagnostiques de maladies ou de troubles spécifiques.
Les essais sur la qualité de vie, qui explorent les façons d'améliorer le confort des personnes souffrant d'une maladie ou d'un état pathologique particulier.
Quelles sont les phases d'un essai clinique?
Les essais cliniques se déroulent généralement en quatre étapes ou phases distinctes. Chacune de ces phases vise un objectif différent et est conçue pour répondre à une question différente.
Phase 1: La première phase d'un essai clinique a pour objet de tester la sécurité d'un nouveau médicament ou d'une nouvelle procédure médicale. Les essais de la phase 1 sont généralement de taille réduite et font appel à quelques douzaines de sujets seulement.
Phase 2: la deuxième phase d'un essai clinique vise à pousser plus loin la vérification de la sécurité du nouveau traitement et à savoir s'il est efficace. Cette phase fait généralement intervenir plusieurs centaines de sujets.
Phase 3: la troisième phase d'un essai clinique a pour objet de confirmer si le nouveau traitement est efficace et de réunir des renseignements sur ses effets indésirables. Les essais de la phase 3 peuvent faire appel à la participation de 1 000 sujets ou davantage.
Phase 4: la quatrième phase d'un essai clinique est entreprise une fois que l'usage d'un nouveau médicament a été autorisé par les organismes de santé et de réglementation. À la phase 4, d'autres renseignements sont recueillis sur les risques et les bénéfices du médicament et sur les meilleurs modes d'emploi.

Après cette présentations les participants se sont séparé en 3 groupes: corps médical, délégués, familles/patients.
J'ai donc rejoint le groupe des délégués pour la fin de la journée.
Notre travail a consisté en des travaux pratique d'utilisation de L'E.S.P.K.U. advocacy toolkit = un mode d'emploi pour apprendre à promouvoir une cause (dans notre cas: un traitement plus équitable de la PCU et son remboursement)
Une version électronique de ce document est disponible (en anglais uniquement) auprès de Déborah.
Eric Lange présente les objectifs pour 2013:
Il rappel qu'en 2012 il y a eu beaucoup de contact avec l'EU pour mettre en avant la problématique et les besoins spécifiques des PCUs.
En 2013, L'ESPKU espère:

- Apporter encore plus de soutien aux activités des associations nationales pour augmenter la pression politique sur les Etats Membres pour qu'ils mettent en œuvre et respectent les directives européennes en matière de maladie rare.
- Soutenir les associations nationales dans leurs démarches de promotions de la PCU au niveau national
- Diffuser le «document de consensus pour des soins optimaux de part le monde selon la perspective des patients» aux intervenants politiques, medicals...

Il a rappelé que 2014 est la date butoir pour développer des plans nationaux pour le traitement des maladies rares dans la communauté Européenne. La PCU étant reconnue comme une des maladies rares bien traitée, les directives européennes pour la PCU pourraient servir de modèle à la création de nouvelles directives pour les maladies rares en générales. Il est donc extrêmement important de disposer de bonnes directives Européennes en matière de PCU.
Après cette introduction nous passons aux exercices pratiques du mode d'emploi pour apprendre à promouvoir une cause.
Ce mode d'emploi définit 10 étapes pour la mise en place d'une campagne réussie.
Les étapes sont détaillées dans le document en anglais, mais je me contenterais ici de vous en donner les titres.
Les 10 étapes:

1. comprendre la problématique
2. définir les objectifs
3. connaître son audience
4. développer le message
5. identifier les modes de contact (ou comment entrer en contact de manière optimale avec l'audience choisie: rencontre direct /indirect)
6. sélection appropriée des outils
7. établir un plan d'action
8. prise de contact
9. maintenir les liens
10. évaluer le(s) succès

L'atelier propose des exercices sur le point 4: développement du message.
Ces exercices sont suivis par une présentation de la structure politique de l'Union Européenne en tant qu'interlocuteur privilégié.
Des exemples de cas nationaux ont aussi été présenté, dont le cas de la Suède qui malgré un premier refus de remboursement du Kuvan, a finalement obtenu la prise en charge d'une 30aine de patients, mais sans toute fois réussir à modifier la législation, ces cas étant pris en charge de manière exceptionnels. Mais la lutte continue.
La république Tchèque présente aussi leur succès quant au remboursement des AA.
Leurs conclusion: l'union fait la force.
L'après-midi est consacrée à des cours de cuisine.
Le 2ème jours s'ouvre avec une présentation de **Chris Hendrikz**, médecin du Sport pour adulte et consultant à la clinique pour adulte de métabolisme. **Il nous parle des difficultés liées aux changements.**
La vie est un constant changement, avec des transitions et des étapes à franchir.
Pour les patients qui présentent une maladie du métabolisme, une des difficultés majeures est de passer du service pédiatrique au service des adultes.
Ce qui complique encore ce passage, se sont les changements physiques, émotionnels et sociaux que traversent à ce moment-là, les jeunes adultes, parfois de manière conflictuelle.
Pour les jeunes PCU s'ajoute le problème du changement d'encadrement; auparavant les soignants et les parents avait l'entier contrôle de la gestion de l'enfant, mais là, d'un coup, l'enfant est devenu un adulte indépendant, qui fait ses propre choix, sans toujours en maitriser toutes les paramètres.
De plus, les services hospitaliers pour adultes sont très différents des services pédiatriques, ce qui peut entrainer un problème d'adaptation tant pour les patients que pour les parents.
C'est pourquoi les jeunes PCU doivent être préparés dès leur jeune âge (dés 10 ans suggère Chris Hendrikz) à faire des choix.
Il faut les aider à construire leur confiance, en leurs accordant notre confiance, d'abord sur de petites choses puis, en fonction de leur âge, sur des questions plus importantes.
Il est important que les parents apprennent à lâcher prise, et à transmettre les clefs de la maladie à leurs enfants.
Il est important aussi d'aborder, dans un dialogue ouvert, les questions auxquelles ils seront confrontés lorsqu'ils seront adultes. L'apprentissage du choix, peut se faire dès l'enfance et permet de forger la confiance en soi et en sa capacité de discernement.
Pour qu'un changement se fasse harmonieusement, plusieurs étapes sont nécessaire:
Dont le dialogue, la reconnaissance du besoin de changement, avec une visualisation de ce changement; pourquoi, comment, dans quel but. L'identification les difficultés permet de trouver des solutions pour les surmonter pour finalement mettre en place de ce changement pas à pas, à travers des petits gains et un discours positif.

Dr Monique Cloherty, psychologue enchaine avec son expérience de travail avec les adultes PCU, sur le thème de **la prise en main de l'indépendance chez un PCU.**
L'enfant PCU grandit en étant protégé par sa famille: ses parents prennent en charge la responsabilité de son régime, ils planifient les repas, les prises de sang, adaptent le régime si nécessaire, expliquent la PCU aux gens... L'enfant PCU dépend donc entièrement de ses parents pour sa survie.
Pourtant lors qu'un enfant PCU devient adolescent puis adulte, on attend de lui qu'il prenne des décisions importantes, concernant la phénylcétonurie, mais aussi les autres aspects de sa vie: études, travail, relations...
Certains adultes PCU ont exprimé les difficultés qu'ils ressentent à quitter le milieu familiale protégé pour se confronter à la réalité extérieure, à ses contraintes, liberté, aux choix et décisions qui leurs incombent. Ils ont aussi exprimé leur sentiment d'être mal préparés à cette indépendance et aussi leur manque de confiance en eux même.
Le chemin de l'enfance à l'âge adulte peut s'avérer difficile pour un PCU. Il s'agit de dépasser les peurs et la dépendance pour acquérir une maitrise et une confiance dans sa capacité propre à fonctionner de manière indépendante dans le monde.

La prochaine réunion de L'ESPKU sera organisée par la Belgique, sans doute à Anvers, durant la première 15aine d'octobre 2013.

Les petits PCU en virée à Europapark

Par Olivier Kohler

Début septembre, les familles Brossard, Gaibrois, Kohler et Pinto sont partis à Europapark.

Cette sortie avait pour but que les «petits» enfants PCU de quelques familles membres de l'APEP se retrouvent, avec leur parents, pour faire une activité ensemble.

Nous avons donc mis le cap sur l'Allemagne, direction Europapark. Nous nous sommes retrouvés à l'entrée à part la famille Pinto qui est arrivée un peu plus tard, car ils ont eu un voyage un peu plus «difficile»! la journée s'annonçait très belle avec un super soleil qui nous a réchauffé toute la journée. les petits ont pu faire beaucoup d'attractions car le parc a des attractions pour tous les âges.

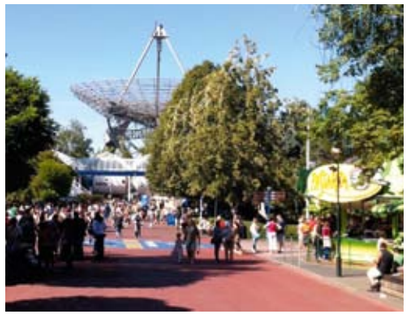
Il y avait pas mal de monde mais nous avons pu faire plein d'attractions et nous balader dans les différents quartiers, aux décors très variés. Nicolas nous a servi de guide car il connaît le parc comme sa poche! nous avons même eu droit au passage de la grande parade durant l'après-midi.

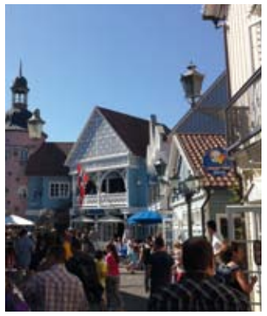
Pour les repas, nous avons trouvé des légumes, salades ou frites pour nourrir tout ce petit monde!

Ce fut une journée magnifique où les enfants se sont vraiment amusés et où les parents on pu discuter entre eux comme à chaque fois que l'on se retrouve entre familles.

A l'approche de la nuit (oui le parc ferme tard) nous avons encore mangé et ensuite chaque famille a repris le chemin de la Suisse, pour retourner chacun chez soi.

Je retiens de cette journée les grands sourires de ces petits enfants nés avec une différence, mais capables de s'amuser comme les autres.



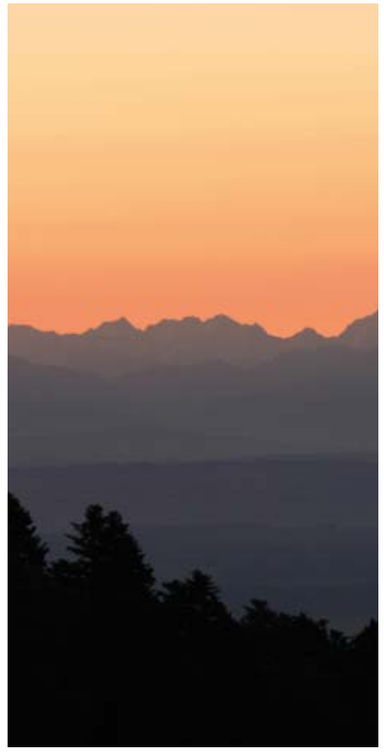


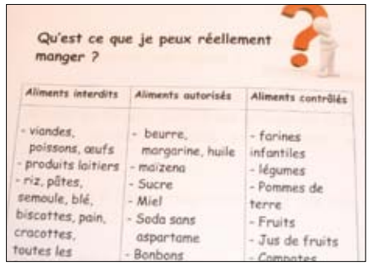
Week-end à la Bessonaz 2012

Par Kateline Gaibrois

Oaouh!! Quel beau paysage depuis le gîte de la Bessonaz. Super découverte!!

Cette année, le Comité de l'APEP change la destination du week-end des familles de l'APEP et nous fait découvrir la Bessonaz.
Les membres arrivent gentiment dès le vendredi soir et autour d'une crêpe party, adultes, ados et enfants sont ravis de se retrouver pour profiter de ces deux jours d'échanges et de convivialité.
Au fur et à mesure la salle commune se remplit de monde et les enfants commencent à jouer tous ensemble. L'heureuse nouvelle de la grossesse de Carole nous parvient et nous ne pouvons que la féliciter. L'attribution des chambres se fait dans la bonne humeur et déjà le vin de Yens-sur-Morges permet à tous de se détendre une fois les plus jeunes enfants couchés. Jeux de cartes et chants sont de la partie.
Une bonne nuit, parfois courte pour certain et la journée débute dans la bonne humeur autour du p'tit dèj préparé par le personnel de la Bessonaz. J'en profite pour les remercier de leur accueil et de leur compréhension face aux divers menus.
Une fois les estomacs remplis, les propositions de chacun fusent pour le programme de la matinée. Certains restent au gîte, d'autres partent dans les communes environnantes, mais la consigne est toujours la même: «Retour pour l'apéro».
Le soleil est bien présent et nous permet d'accueillir pour l'apéro les derniers arrivants.
Pour l'après-midi, une balade au Juraparc à quelques kilomètres du gîte est organisée et offerte aux familles par la Comité de l'APEP. Petits et grands ont été ravis de cette découverte des bisons, chevaux, ours et oursons, loups, chamois et pour les plus attentifs lynx.
De retour au gîte, les enfants et les ados ont pu lier des liens encore plus forts en jouant tous ensemble et cela jusqu'au coucher. La soirée fut comme toujours agréable et pleine d'échanges.
Pour le petit déjeuner du dimanche, les esprits étaient déjà tournés vers l'empaquetage des affaires et la reddition des chambres.
Les talents artistiques des plus jeunes ont été mis en avant par la réalisation de peintures sous l'œil avisé de Cindy. La famille Coeyteau est passée pour prendre le repas de midi avec nous et nous apporter son excellent raisin.
Le repas de midi mettait un terme à ce week-end qui fut en tout point réussi. Quelques changements ont été opérés comme le soutien du personnel du gîte pour la réalisation des repas et les créations culinaires des jeunes adultes qui ont été appréciées. Les représentants Taranis et SHS n'étaient pas présents cette année.
Le Comité a fait circuler à l'issue du repas une fiche permettant à chacun de faire part de son sentiment sur le week-end. Nous avons fait la connaissance de la famille Trullard venue de Paris et de leur petite Pauline. Nous espérons les revoir prochainement. Et espérons un week-end des familles 2013 tout aussi riche que ce millésime 2012.





Camp de la belle toile 2012

Par Paul et Isalyne Jayo

Nous nous sommes donné rendez vous chez nous à Veyrier pour partir ensemble jusqu'à Lignerolle. C'était plus pratique!

Il y avait Tanguy, Théo et Enzo PCU francais, Isalyne et moi.

Ma maman (Murielle) nous avait préparé un super repas PCU «la potée du grand Nord». C'était rigolo pour les autres qui goutaient à une autre cuisine.

Le papa de Tanguy nous a emmené dans son super camion avec plein de places.

On est arrivé après les belges. On s'est installé dans les chambres on a retrouvé nos potes de l'année dernière. Puis ensuite on a mangé et on est tous allé se coucher.

Le lendemain matin, les gentils animateurs du camp nous ont réveillé super tôt. A midi ils nous ont expliqués le système des billets.

Voilà le principe: Chaque PCU à une tolérance par jour en phénylalanine, représentée en billets.

Durant toute la journée il y avait différents plats à acheter avec les billets et le soir chacun doit avoir fini son stock de billets pour avoir sont apport (sinon on était fouetté dans la cave).

Les activités de la journée étaient très variées, entre bricolage, visite et balades en plein air, nous n'avons pas eu le temps de nous ennuyer.

Les adieux furent déchirants (nan j'déconne!) mais il fallait retrouver nos familles.

A l'année prochaine.

CAMP PCU 2013
30 mars au 6 avril à Lignerolles
infos:
www.belletoile.ch
info@belletoile.ch
076 581 34 33

orphanet
www.orphanet.ch
Suisse
Schweiz
Svizzera
Switzerland
Le portail des maladies rares et des médicaments orphelins
Das Portal für seltene Krankheiten und Orphan Drugs
Il portale delle malattie rare e dei farmaci orfani
The portal for rare diseases and orphan drugs

Journée internationale des maladies rares en Suisse

samedi 25 février 2012, Université de lausanne

Produit pauvre en phe à la COOP

Par Carole Fankhauser

Chocolat «freefrom»
150phe pour 100g (donc une rangée à 20phe)

Brezels apéro «Salinis» de Schär
25phe pour 100g (donc 15phe pour un paquet de 60gr)

Bonbons avec gélatine végétale «Pauly» de Katjes
20phe pour 100g

La Recette

Macaron PCU

Par David Delacombaz

Macarons pommes-canelle

Ingrédients (Pour environ 30 macarons):

- 15g de substitut de blancs d'oeuf LOPROFIN statt Eiklar
- 90ml d'eau froide
- 20g de sucre
- 180g de sucre glace
- 100g de chapelure pcu
- 10 gouttes de colorant à choix

Préparation

- Préchauffez le four à 150C°.
- Mixez le sucre glace et la chapelure pour obtenir une poudre très fine.
- Mélanger le substitut, l'eau et une pincée de sucre au mixer pour que cela monte en neige.
- Ajouter 20g de sucre semoule et fouettez pour obtenir des blancs fermes.
- Ajouer du colorant.
- Versez le mélange chapelure et sucre glace sur les blancs d'oeufs.
- Macaronnez (en soulevant la masse à l'aide d'une spatule en caoutchouc) pour obtenir une masse fine sans qu'elle soit liquide.
- Remplissez une poche munie d'une douille de 8mm.
- Sur une plaque recouverte de papier sulfurisé, formez de petits tas de 3cm de diamètre.
- Taper la plaque sur le plan de travail pour qu'ils prennent une jolie forme.
- Placez au four pendant 12 à 14 minutes.
- Les sortir du four et laissez refroidire.

Garnir à l'ârome au choix.

Agenda

23 février – Université de Zurich

3e journée internationale des maladies rares en Suisse.

30 mars au 6 avril – Camp de Pâques

Animé par l'association Belle-Toile, il accueillera les enfants belges et suisses encadrés par les professionnels du centre Pinocchio.

28 avril – Assemblée générale à Grandson

Assemblée générale de l'APEP.

Octobre

camp pour adultes PCU en Belgique, la semaine avant les conférences de l'ESPKU.

Weekend des jeunes PCU

Dates à venir sur www.apep-pcu.ch

Weekend des familles

Dates à venir sur www.apep-pcu.ch

Prochain journal: 21e édition

Envoyez-nous vos idées, recettes, témoignages, anecdotes ou photos par email sur **info@apep-pcu.ch**

Si vous avez quelque chose à nous faire partager, n'hésitez pas à nous contacter. Merci!

Merci pour votre soutien

Banque Cantonale de Fribourg

milupa METABOLICS

groupe E

SHS

HAMMER MÜHLE

Nestlé Good Food, Good Life

GROUPE LACTALIS

Loterie Romande www.entraide.ch

Association Enfance et Maladies Orphelines

ECAB KGV

NUTRIMEDIS

FAMILLE FIRMENICH
COMITÉ PHILANTHROPIQUE

www.loprofin.de

Loprofin

de SHS -
l'expert en métabolisme

Les délicieuses saucisses de Loprofin

NOUVEAUTÉ: Metzgers Beste

>Fränkische Art< et >Wiener Art<

- peu de protéines
  (63 mg par saucisse Metzgers Beste >Fränkische Art<
  82 mg par saucisse Metzgers Beste >Wiener Art<
- peuvent être grillées ou rôties
  dégustées chaudes ou froides
- en boîtes pratiques pouvant être conservées
  12 mois non réfrigérées
- peuvent être commandées toute l'année

Recettes disponibles sur le site
www.loprofin-studio.de

Service commande
Du lundi au vendredi de 8.00 h. à 17.00 h.
Tél.: 00800-747 737 84 (gratuit)*
Fax: 00800-747 673 37 (gratuit)*
E-mail: order@shs-heilbronn.de
www.loprofin-webshop.de

* pour l'Allemagne, l'Autriche et la Suisse

NUTRICIA
Advanced Medical Nutrition

Nutricia GmbH Geschäftsstelle Heilbronn
Happenbacher Straße 5 · D-74074 Heilbronn
Telefon: 00800-747 737 84 · Fax 00800-747 673 37
info@shs-heilbronn.de · order@shs-heilbronn.de · www.loprofin.de